

Fempunktsprogram för en nationell strategi

Våra fem åtgärdsförslag

Den svenska sjukvården är inte anpassad för att kunna ta hand om de ofta komplexa behov som uppstår för personer som lever med sällsynta hälsotillstånd. Följden blir att många svenskar med sällsynta hälsotillstånd upplever stora brister i vård, stöd och behandling. Detta framgår av Riksförbundet Sällsynta diagnosers medlemsundersökning. Det är viktigt att regeringen fattar beslut som leder till bättre nationell styrning, samordning och utvärdering i syfte att höja vårdkvaliteten.

Fem åtgärder är särskilt viktiga:

Våra fem åtgärdsförslag i korthet

- 1** Ge stärkt nationellt uppdrag och finansiering till Centrum för Sällsynta Diagnoser (CSD)
- 2** Prioritera nationell högspecialiserad vård (NHV)
- 3** Påskynda processen att upprätta nationella kvalitetsregister för sällsynta hälsotillstånd
- 4** Förbättra tillgången till särlekemedel för sällsynta hälsotillstånd
- 5** Tillsätt en nationell samordnare med uppdrag att samordna regeringens arbete med den nationella strategin och regeringens insatser för forskning kring sällsynta hälsotillstånd

Bakgrund - Sällsynt – men inte ovanligt

Omkring en halv miljon svenskar lever med ett sällsynt hälsotillstånd. Det är lika många som lever med en cancerdiagnos. Att leva med ett sällsynt hälsotillstånd innebär ofta ett livslångt och komplext behov av vård, stöd och behandling.

I dagsläget är över 7 000 sällsynta hälsotillstånd kända. Sällsyntheten innebär att högst en person per 2 000 invånare berörs. Det handlar i huvudsak om syndromdiagnoser som har genetiska orsaker, leder till flera olika funktionsnedsättningar och inte tillhör en större sjukdomsgrupp

Riksförbundet Sällsynta diagnoser är en intresseorganisation som arbetar för bättre vård, stöd och behandling för personer som lever med sällsynta hälsotillstånd. Vår vision är att dessa personer har tillgång till bästa möjliga vård, stöd och behandling.

Utmaningar: Åtta problem vid sällsynta hälsotillstånd

Riksförbundets medlemsundersökning visar på en rad stora utmaningar när det gäller vård, stöd och behandling för sällsynta hälsotillstånd. Många tillstånd är svårdiagnostiserade och kräver högspecialiserad vård. Åtta problem är särskilt viktiga att uppmärksamma:

1. Kunskapshålet

Över hälften av våra medlemmar upplever att kunskapen inom vården inte är tillräcklig för att erbjuda dem rätt behandling. Inom primärvården är kunskapsbristen om sällsynta hälsotillstånd särskilt påfallande, vilket bland annat leder till längre väntetider på rätt diagnos och större andel som blir nekad vård.

2. Diagnosväntan

Sällsynta hälsotillstånd, som ofta har en genetisk orsak, innebär en stor utmaning när det gäller tillgång till rätt utredning och diagnostik. Många av riksförbundets medlemmar har fått vänta länge på korrekt diagnos och har slussats fram och tillbaka i vårdsystemet. Möjlighet att få tillgång till genetisk testning är bristfällig.

3. Specialistbristen

De svenska experterna på sällsynta hälsotillstånd är för få. Ofta finns den främsta expertisen inte i den egna sjukvårdsregionen och det regionala självstyret försvårar tillgången. Utmaningarna är ännu större när den främsta expertisen finns i ett annat land än Sverige. Tillgången till god vård försvåras då vården saknar tillräcklig förmåga att vägleda patienter till den främsta expertisen, såväl nationellt som internationellt.

4. Vårdsplittringen

Hälsa- och sjukvården är uppdelad utifrån kroppens organsystem. Samtidigt har sju av tio medlemmar tillstånd med effekt på flera organsystem. Det kräver insatser från flera vårdnivåer och specialiteter. Här saknas en tydlig samordning av vården med individens behov i centrum. Endast två av tio har en individuell vårdplan. Som följd behöver patienten bli sin egen samordnare så att 1 av 7 rapporterar att de lägger mer än 11 timmar per vecka på vård och administration av sitt hälsotillstånd.

5. Övergångstappet

Riksförbundets medlemmar upplever en sämre vårdkvalitet inom vuxensjukvården än inom barnsjukvården. Mycket av den samordning och det patientperspektiv som finns inom barnsjukvården går förlorad i övergången till vuxensjukvård. Kunskap som byggts upp under 18 år tappas; sjukvårdspersonal byts ut, föräldrarnas expertis stängs ute, den unga vuxna lämnas utan fungerande vårdnätverk i en avgörande livsfas.

6. Styrningssaknaden

Centrum för Sällsynta Diagnoser (CSD) är kompetenscentrum som inrättats vid landets universitetssjukhus. Centrumen är viktiga kunskapsnav men saknar tydliga och samordnade uppdrag. De har för knappa resurser för att kunna stödja

primärvården, samordna vårdinsatser och vägleda patienter till avancerad diagnostik och högspecialiserad vård.

7. Forskningsbehoven

Den forskning som för närvarande ägnas området sällsynta hälsotillstånd är mycket begränsad i relation till det faktum att omkring fem procent av Sveriges befolkning lever med sådana tillstånd. Det finns i dag stora kunskapsluckor bland annat när det gäller hur många personer som lever med ett sällsynt hälsotillstånd i Sverige, hur deras livssituation ser ut i dagsläget och hur den kan förbättras; vilka fungerande behandlingar som finns och hur nya behandlingar snabbt kan nå individen.

8. Kvalitetsdunklet

Det saknas i stor utsträckning nationella data och kontinuerlig utvärdering av vårdkvaliteten för personer som lever med sällsynta hälsotillstånd. Samtidigt finns en rad hinder för sekundäranvändning av hälsodata för forskning kring sällsynta hälsotillstånd. Möjlighet att dela den knappa kunskapen är avgörande inom området sällsynta hälsotillstånd och befintliga laghinder försvårar forskningen ytterligare.

Att beakta: Fyra framgångsfaktorer för en nationell strategi

En nationell strategi för sällsynta hälsotillstånd kan bli ett mycket viktigt förändringsverktyg och kan bidra till ökad livskvalitet för många svenskar. För att en nationell strategi ska bli framgångsrik anser Riksförbundet Sällsynta diagnoser att det är viktigt att regeringen beaktar följande fyra framgångsfaktorer:

1. Involvera patientföreträdare i framtagandet

Patient- och brukarföreträdare är experter på sina egna och andra patienters/brukares erfarenheter. Patienters rätt till inflytande och delaktighet behöver stärkas såväl i vården som i de politiska beslutsprocesser som fastslår grundförutsättningarna. En nationell strategi för sällsynta hälsotillstånd bör tas fram i nära samverkan med samhällets olika aktörer. Samtliga involverade ska ges möjlighet att medverka med goda förutsättningar.

2. Gör strategin till ett styrande dokument

En framgångsrik nationell strategi behöver innehålla konkreta målsättningar samt tydliggöranden kring hur målen ska följas upp och utvärderas. Det är viktigt att det framgår hur mål, styrmedel, ansvarsförhållanden och specifika insatser hänger samman. En realistisk resursfördelning är en viktig förutsättning för strategins framgång. Om regeringen vill att olika aktörer samverkar på ett specifikt sätt bör det tydligt framgå i strategin.

3. Säkra grundförutsättningarna för bättre vård

Strategin kommer med stor sannolikhet behöva kompletteras med ytterligare styrning för att få önskat genomslag. Det kan handla om att regeringen beslutar om

SÄLLSYNTA "DIAGNOSER" RARE DISEASES SWEDEN

särskilda uppdrag eller tar initiativ till förändringar i nuvarande lagstiftning och regelverk. Vissa insatser kommer att behöva riktade statliga medel.

4. Agera snabbt utifrån ett tydligt ägandeskap

Samtidigt som vissa delar i en nationell strategi kan behöva utredas och beredas vidare är det viktigt att andra delar omedelbart omsätts i handling. Förutsättningarna är goda då gedigen kunskap har sammanställts i befintliga strukturer som till exempel NPO sällsynta sjukdomar och Centrum för sällsynta diagnoser. Strategin behöver snabbt leda till konkreta förändringar för att få relevans och framstå som mer än en pappersprodukt. Här är det särskilt viktigt med ett tydligt ägandeskap inom Regeringskansliet.

Sammanfattning: Fem förslag till åtgärder i en nationell strategi förtydligade

Det är viktigt att en nationell strategi för sällsynta hälsotillstånd leder till konkreta förbättringar av vården. Vi anser att följande fem åtgärdsförslag bör vara vägledande för regeringens arbete med en nationell strategi:

1. Ge stärkt nationellt uppdrag och finansiering till Centrum för Sällsynta Diagnoser (CSD)

En påbörjad struktur för kompetens har initierats i form av sex regionala kompetenscentra vid landets universitetssjukhus, de så kallade Centrum för Sällsynta Diagnoser (CSD). Dessa saknar dock ett tydligt och enhetligt nationellt uppdrag samt adekvat finansiering för att exempelvis initiera och administrera multidisciplinär samverkan, samordning av vårdinsatser, vägledning för patienter, kompetensstöd till primärvården och en kvalitativ övergång från barnsjukvård till vuxensjukvård.

- En nationell strategi bör leda till att regeringen beslutar om ett stärkt nationellt uppdrag och ökad finansiering till Centrum för Sällsynta Diagnoser.

2. Prioritera nationell högspecialiserad vård (NHV)

Nationell högspecialiserad vård syftar till att åstadkomma hög och koncentrerad kompetens i multidisciplinära team samt att utveckla, kvalitetssäkra och tillgängliggöra avancerad sjukvård i hela landet. Regeringen bör inom ramen för en nationell strategi främja möjligheten och öka resurserna så att befintlig sällsynt expertis (i form av CSD, expertteam och europeiska referensnätverk, ERN) kan föras in i strukturen för NHV.

- En nationell strategi bör leda till att nationell högspecialiserad vård omfattar samtliga sällsynta tillstånd inom det europeiska referensnätverket (ERN) så att dessa får möjligheten att tilldelas kompetens status av NHV.

3. Påskynda processen att upprätta nationella kvalitetsregister för sällsynta hälsotillstånd

Nationella kvalitetsregister är ett grundläggande verktyg för att följa upp och utveckla hälso- och sjukvården. I dag saknas nationella data och kontinuerlig utvärdering av vårdkvaliteten för personer med sällsynta hälsotillstånd. Regeringen bör besluta om att upprätta nationella kvalitetsregister som omfattar samtliga sällsynta hälsotillstånd och alla individer som lever med sådana i Sverige. En långsiktig finansiering som säkrar registren är avgörande. Inom området sällsynta hälsotillstånd där varje tillstånd ibland bara berör ett fåtal individer är en tydlig satsning för skapande av en nationell infrastruktur för delning av hälsodata särskilt viktig.

- En nationell strategi bör leda till att regeringen beslutar om att skyndsamt upprätta och långsiktigt finansiera nationella kvalitetsregister för sällsynta hälsotillstånd.

4. Förbättra tillgången till säräkemedel för sällsynta hälsotillstånd

I slutet av september 2023 ska Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket (TLV) redovisa sitt utredningsuppdrag i syfte att förbättra tillgången till läkemedel för behandling av sällsynta hälsotillstånd. Regeringen bör skyndsamt bereda TLV:s betänkande. Därtill bör regeringen utreda hur svenska myndigheter kan korta tiden från godkännande från Europeiska läkemedelsmyndigheten (EMA) till införande på svensk marknad.

- En nationell strategi bör leda till att regeringen beslutar om att utreda hur svenska myndigheter kan korta tiden från EMA-godkännande till införande på svensk marknad.

5. Tillsätt en nationell samordnare med uppdrag att samordna regeringens arbete med den nationella strategin och regeringens insatser för forskning kring sällsynta hälsotillstånd

Regeringen bör tillsätta en nationell samordnare med uppgift att implementera strategin och samordna arbetet. Den nationella samordnaren bör underlätta samverkan mellan myndigheter och andra viktiga aktörer (såsom exempelvis CSD, NPO Sällsynta sjukdomar, de nationella odontologiska centrumen, GMS med flera) samt bidra till en ökad samsyn kring hur vården ska förbättras för de som lever med sällsynta hälsotillstånd.

Den nationella samordnaren bör också samordna regeringens redan pågående insatser (såsom t ex lifescience-strategin) för att främja vård, forskning och utveckling kring sällsynta hälsotillstånd. Ökade forskningsinsatser behövs inom alla områden som omfattar sällsynta diagnoser, såväl medicinska som icke-medicinska. Slutligen bör samordnaren utgöra en länk mellan regeringen och de olika aktörer som finns inom området.

- En nationell strategi bör leda till att regeringen beslutar om att tillsätta en nationell samordnare med mandat att implementera och samordna arbetet med strategin samt samordna regeringens arbete för ökad forskning kring sällsynta hälsotillstånd.